

Patient*innendaten

Klinik / Station / Praxis

Ärztliche Leitung:
PD Dr. med. Ekkehart Lausch

Probeneinsendung:
Kinder- und Jugendklinik
Breisacher Straße 62, 79106 Freiburg
Telefon: +49 (0)761 270-43572

Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

Abrechnungsinformationen

- GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen) stationär intern/extern²
 Privatversichert^{1, 2} Selbstzahler^{1, 2}

¹ Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvoranschläge erhalten Sie auf Anfrage (paedgen@uniklinik-freiburg.de)

² Bitte Rechnungsadresse angeben

Art des Probenmaterials

- EDTA-Blutprobe DNA, isoliert aus: _____ Menge ggf. Konz.: _____
 Gewebe (fixiert) Sonstiges: _____ Entnahmedatum: _____

Angaben zum Patienten

Indikation/Anamnese (bitte Kopien von Vorbefunden beilegen)

Stammbaum

Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor? nein ja

Wurden bei dem Patienten bzw. in der Familie bereits molekulargenetische Analysen durchgeführt? nein ja

Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis?
(wenn möglich, Befund beilegen)

Sonstiges/Herkunft: _____

Der/Die Patient/-in soll hinsichtlich einer in der Familie bekannten Mutation untersucht werden nein ja

Mutation: _____ Gen: _____ (bitte Befund beilegen)

_____ Datum

_____ ärztliche Unterschrift und Stempel



Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

Einwilligung

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen wurden mir verständlich erläutert.

Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der **Qualitätskontrollen** und ggf. für **zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten** für die oben genannte Fragestellung einverstanden. ja nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die **Ergebnisse der Untersuchung** nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden. ja nein

Meine **Ergebnisse der genetischen Untersuchung/-en** dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden. ja nein

Ich stimme nur zu für: _____

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges **Untersuchungsmaterial** sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur **Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen** verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten der Sektion Pädiatrische Genetik, Universitätsklinikum Freiburg. ja nein

In seltenen Fällen werden **Zusatzbefunde** erhoben, die **nicht** im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. ja nein

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes medizinisches Labor einverstanden (wenn notwendig; unsere Kooperationspartner s. Homepage). ja nein

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der verantwortlichen ärztlichen Person an folgende Ärzte geschickt werden:

Name	Adresse



Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

Einwilligung

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt. Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren. Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Diagnostiklabor Pädiatrische Genetik
Ärztliche Leitung:
PD Dr. med. Ekkehart Lausch
Kinder- und Jugendklinik
Breisacher Straße 62, 79106 Freiburg

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
Datenschutzbeauftragter
Breisacher Straße 153
79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-0
Telefax: 0761 270-20200
E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und Telefon: 0711 615541-0
die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Königstraße 10 a
70173 Stuttgart

Telefax: 0711 615541-15
E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de



Datum

Unterschrift Patient/in

ärztliche Unterschrift und Stempel

Ich handle als Vertreter/in
mit Vertretungsmacht /
gesetzl. Vertreter/in /
Betreuer/in

Name, Vorname (bitte in Druckbuchstaben)



Unterschrift Vertreter/in

Aufklärender Arzt

Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

 Stempel
aufklärender Arzt


60213910 FormManFR / 09.12.2024

Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

Gen-Panel-Diagnostik

Als Panel-Diagnostik wird die gezielte Analyse bestimmter Gene zu einem klinischen Krankheitsbild bezeichnet. Ein Diagnostikpanel definiert dabei ein vordefiniertes Set an Genen, die mit einer Erkrankung oder Erkrankungsgruppe assoziiert sind. Unser diagnostischer Schwerpunkt liegt auf Wachstumsstörungen, Skelettentwicklungsstörungen, Bindegewebs-erkrankungen, Zahnentwicklungsstörungen und Ziliopathien. Zu diesen Erkrankungsgruppen bieten wir definierte Gen-Panel-Untersuchungen an, die alle bekannten genetischen Ursachen umfassend untersuchen. Wir aktualisieren unsere Panels fortlaufend auf Basis der aktuellsten wissenschaftlichen Erkenntnisse, um neu identifizierte Krankheitsursachen zu berücksichtigen.

Legende: Gene, für die eine Dosisanalyse mittels MLPA etabliert ist, sind **unterstrichen und fett markiert**. Gene für die neben NGS eine Sanger-Sequenzierung etabliert ist, sind **grün** (komplettes Gen) oder **blau** markiert (hotspots). RNA-Gene (gelb hervorgehoben) werden immer per Sanger-Sequenzierung ergänzt.

1. Komplettes Panel Wachstumsstörungen (384 Gene)

AAAS, AARS, ABCA2, ABCC6, ABCC8, ABL1, **ACAN**, ACD, ADGRG6, AFF4, AIRE, ALB, ALDH18A1, ALDH18A1, ALG1, ALG8, **ANKRD11**, **ANTXR1**, ARCN1, ARCN1, **ARID2**, ASXL1, ASXL3, ATP5A1, ATP5F1A, **ATP6VOA2**, ATP7A, ATR, **ATRX**, B3GALT1, B3GALT3, B3GLCT, **B4GALT7**, BCS1L, **BMP2**, BMPER, **BRAF**, BRCA1, BRCA2, BRPF1, BUB1B, C21ORF2, **CANT1**, **CCDC8**, CCNQ, CD79A, CDC42, CDC45, CDC45L, CDC6, CDK10, **CDKN1C**, CDT1, CENPE, **CENPJ**, CEP152, CEP290, CEP57, CEP63, CHRNA1, CHRND, CHRNG, **CHST3**, CKAP2L, CKAP2L, COG1, COG4, COG6, COG7, **COL2A1**, COL27A1, COQ4, COQ7, COQ9, CREB3L1, CRIPT, CTC1, **CTSK**, CTU2, CUL4B, **CUL7**, CYB5R3, CYP26C1, DDX11, **DHCR7**, DHDDS, DKC1, DNA2, DNAJC21, DOK7, DONSON, DPH1, DYRK1A, ERCC1, ERCC2, ERCC5, **ERCC6**, ERCC8, ESCO2, EXOSC2, EXOSC9, **FAM111A**, FAM58A, **FANCB**, FANCL, FARS2, **FBN1**, FBXO11, FBXW8, FGD1, **FGFR1**, **FGFR3**, **FLNB**, FLVCR2, FOXP3, FSHB, FTO, FUT8, GATA6, GBA, GCK, **GDF5**, GFM1, GFM2, **GH1**, **GHR**, **GHRHR**, GHRL, GHSR, GINS1, GK, **GLI3**, GLIS3, GMNN, **GNAS**, **GORAB**, GRHL2, GRM7, GSC, GTPBP3, GZF1, **HADHA**, **HADHB**, **HDAC6**, **HDAC8**, **HESX1**, **HMG2**, HMGB3, **HRAS**, **HSPG2**, HUWE1, HYL1, IARS, IARS2, IBA57, IFIH1, **IFT140**, **IGF1**, **IGF1R**, IGF2, IGFALS, IGHMBP2, **IKBK**, IL2RB, INS, INSR, ITPA, **JAG1**, KALRN, **KANSL1**, **KCNJ11**, **KDM6A**, KIAA0196, KIF14, KIF22, KIF2A, KIF5C, KMT2A, **KMT2D**, **KRAS**, LAGE3, LARP7, LARS2, **LHX3**, **LHX4**, LMBRD1, **LMNA**, LONP1, **LTBP2**, **LTBP3**, **LZTR1**, MAF, MAP4, **MBTPS1**, MCM4, MCM5, MIR17HG, MRPS16, MTX2, MUSK, MYCN, MYO18B, NBAS, NBN, NCAPD2, NCAPG2, NDUFA10, NDUFA6, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NEK9, NEPRO, NEXMIF, NIN, **NIPBL**, NODAL, **NOG**, **NOTCH2**, **NPR2**, **NRAS**, NSMCE2, NUP188, NUP88, NUS1, **OBSL1**, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OTUD6B, OTX2, P4HB, **PAPPA2**, PARN, PCDH12, PCGF2, **PCNT**, **PCYT1A**, PDE3A, **PDE4D**, PDE6D, PDHA1, PDX1, PET100, PHF9, PHGDH, PIEZO2, PIGG, PIK3C2A, PIK3R1, PKLR, PLAG1, PLOD3, PNPLA6, PNPT1, **POC1A**, POLE, POLR3A, POLR3GL, **POR**, **PORCN**, **POU1F1**, PPP1R15B, PQBP1, **PRKAR1A**, PRKDC, PRMT7, PROP1, PSAT1, **PTDSS1**, PTF1A, **PTPN11**, PTS, PUS7, **PYCR1**, QRICH1, **RAD21**, **RAF1**, RAPSN, RBBP8, RBM10, RBM28, RDH11, RECQL4, **RERE**, RFWD3, RFX6, RIPK4, **RIT1**, **RMRP**, RNASEH2A, RNF113A, **RNU4ATAC**, ROCK2, **ROR2**, RPL10, **RPS6KA3**, RSPRY1, RTEL1, RTTN, SAMD9, SATB1, SATB2, SCUBE3, SEC24D, SEC61A1, **SEMA3A**, SFXN4, **SHH**, **SHOX**, **SHOX2**, SIL1, SIN3A, SKIV2L, **SLC10A7**, SLC12A2, SLC25A24, **SLC29A3**, SLC6A8, **SMAD4**, SMARCA2, **SMARCA4**, **SMARCAL1**, **SMARCB1**, **SMARCE1**, SMC1A, SMC3, SMO, **SOS1**, SOS2, **SOX11**, SOX3, **SRCAP**, STAMBP, **STAT5B**, STN1, STRA6, STT3B, SYNE1, TAF1, TALDO1, TAPT1, **TBCE**, **TBX15**, **TCTN3**, TFAM, TFAP2A, THRB, TINF2, TKT, TMEM216, TMEM70, TOP3A, TPO, TRAI, TRAPPC11, TRIM37, TRMT10A, **TRPV4**, TSFM, **TTC37**, **TTC7A**, **TUBGCP6**, TUFM, UNC80, UOCC2, VPS13B, WARS2, WASHC5, WDR11, WDR4, WDR73, **WNT4**, **WNT5A**, XRCC4, **XYLT1**, YY1, ZMPSTE24, ZNF335.

Subpanels für einzelne Diagnosegruppen

1.1 Pränataler Kleinwuchs (261 Gene)

AARS, ABCC6, ABCC8, ABL1, **ACAN**, ACD, ADGRG6, ALB, ALDH18A1, ALG1, ALG8, ARCN1, **ARID2**, ASXL1, ASXL3, ATP5A1, ATP5F1A, **ATP6VOA2**, ATP7A, ATR, B3GALT1, B3GLCT, BCS1L, BMPER, BRCA1, BRCA2, BRPF1, BUB1B, **CCDC8**, CCNQ, CDC45, CDC45L, CDC6, CDK10, **CDKN1C**, CDT1, CENPE, **CENPJ**, CEP152, CEP290, CEP57, CEP63, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CKAP2L, COG1, COG6, COG7, COQ9, CREB3L1, CTC1, CTU2, CUL4B, **CUL7**, CYB5R3, DDX11, **DHCR7**, DHDDS, DKC1, DNA2, DNAJC21, DOK7, DONSON, DYRK1A, ERCC1, ERCC5, **ERCC6**, ERCC8, ESCO2, EXOSC2, EXOSC9, FAM58A, **FANCB**, FANCL, FARS2, **FBN1**, FBXO11, FBXW8, **FLNB**, FLVCR2, FOXP3, FSHB, FTO, FUT8, GATA6, GBA, GCK, GFM1, GFM2, **GH1**, **GHR**, GINS1, GK, **GLI3**, GLIS3, GMNN, GTPBP3, **HADHA**, **HADHB**, **HDAC6**, **HDAC8**, **HMG2**, HUWE1, HYL1, IARS, IBA57, IFIH1, **IGF1**, **IGF1R**, IGF2, IGFALS, IGHMBP2, **IKBK**, IL2RB, INS, INSR, ITPA, **JAG1**, **KANSL1**, **KCNJ11**, KIAA0196, KIF14, KIF2A, KIF5C, LAGE3, LARS2, LMBRD1, **LMNA**, **MBTPS1**, MCM4, MCM5, MRPS16, MUSK, NBN, NCAPD2, NCAPG2, NDUFA10, NDUFA6, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NEK9, NIN, **NIPBL**, NODAL, NSMCE2, NUP188, NUP88, NUS1, **OBSL1**, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OTUD6B, PAH, **PAPPA2**, PARN, PCDH12, PCGF2, **PCNT**, **PDE4D**, PDE6D, PDHA1, PDX1, PET100, PHF9, PHGDH, PIEZO2, PIGG, PIK3R1, PKLR, PLAG1, PLOD3, PNPT1, POLE, POLR3A, **POR**, **PORCN**, PPP1R15B, PQBP1, **PRKAR1A**, PRKDC, PSAT1, **PTDSS1**, PTF1A, PTS, **PYCR1**, QRICH1, **RAD21**, RAPSN, RBBP8, RBM10, **RERE**, RFWD3, RFX6, RIPK4, RNASEH2A, RNF113A, **RNU4ATAC**, ROCK2, RPL10, RTEL1, RTTN, SAMD9, SEC61A1, SFXN4, **SHOX**, **SHOX2**, SIL1, SIN3A, SKIV2L, **SMAD4**, SMARCA2, **SMARCA4**, **SMARCAL1**, **SMARCB1**, **SMARCE1**, SMC1A, SMC3, **SOX11**, **SRCAP**, STAMBP, **STAT5B**, STN1, STRA6, STT3B, SYNE1, TAF1, TALDO1, TAPT1, **TBCE**, **TCTN3**, TFAM, THRB, TINF2, TMEM216, TMEM70, TOP3A, TPO, TRAI, TRAPPC11, TRIM37, TSFM, **TTC37**, **TTC7A**, TUFM, UNC80, UOCC2, WARS2, WASHC5, WDR4, WDR73, **WNT4**, XRCC4, YY1, ZMPSTE24, ZNF335.



Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

1.2 Postnataler Kleinwuchs (161 Gene)

AAAS, ABCA2, ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AIRE, ALDH18A1, ANKRD11, ANTXR1, ARCN1, ATR, **ATRX**, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BMP2, BRAF, C21ORF2, CANT1, CD79A, CDC42, **CDKN1C**, CHST3, CKAP2L, COG4, COL27A1, **COL2A1**, CRIPT, CTSK, CUL4B, CUL7, CYP26C1, DONSON, DPH1, ERCC2, ESCO2, EXOSC2, FAM111A, **FBN1**, FGD1, **FGFR1**, **FGFR3**, GDF5, **GH1**, **GHR**, **GHRHR**, GHRL, GHSR, **GNAS**, GORAB, GRHL2, GRM7, GSC, GZF1, **HESX1**, **HMG2**, HMGB3, **HRAS**, HSPG2, IARS2, IFT140, **IGF1**, **IGF1R**, IGF2, IGFALS, KALRN, **KDM6A**, KIF22, KMT2A, **KMT2D**, **KRAS**, LARP7, LHX3, LHX4, LONP1, **LTBP2**, **LTBP3**, **LZTR1**, MAF, **MBTPS1**, MIR17HG, MTX2, MYCN, MYO18B, NBAS, NEPRO, NEXMIF, **NOG**, **NOTCH2**, **NPR2**, **NRAS**, ORC1, OTX2, P4HB, **PCNT**, **PCYT1A**, PDE3A, PIK3C2A, PIK3R1, PLAG1, PNPLA6, **POC1A**, POLE, POLR3GL, **POU1F1**, PPP1R15B, PQBP1, **PRKAR1A**, PRMT7, PROP1, **PTDSS1**, **PTPN11**, PUS7, **RAF1**, RBBP8, RBM28, RDH11, RECQL4, **RIT1**, **RMRP**, **RNU4ATAC**, **ROR2**, **RPS6KA3**, RSPRY1, RTTN, SATB1, SATB2, SCUBE3, SEC24D, **SEMA3A**, **SHH**, **SHOX**, **SHOX2**, SIL1, **SLC10A7**, **SLC12A2**, SLC29A3, SLC6A8, **SMAD4**, SMO, **SOS1**, **SOS2**, SOX3, **SRCA**, **TBCE**, **TBX15**, TFAP2A, TKT, TRAI, TRIM37, TRMT10A, TRPV4, **TUBGCP6**, VPS13B, WDR11, WDR4, **WNT5A**, XRCC4, **XYLT1**.

1.2 Noonan-Syndrom und RASopathien (21 Gene)

BRAF, **CBL**, **HRAS**, **KRAS**, **LZTR1**, **MAP2K1**, **MAP2K2**, MRAS, **NF1**, **NRAS**, PPP1CB, **PTPN11**, **RAF1**, RASA, **RIT1**, RRAS, RRAS2, **SHOC2**, **SOS1**, **SOS2**, **SPRED1**.

2. Komplettes Panel Skeletterkrankungen (352 Gene)

ABCC9, ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGA, AGPS, **ALPL**, ALX3, **ALX4**, AMER1, ANKH, ANO5, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, **ARID2**, **ARSB**, ARSL, ASXL1, ATR, **B3GALT6**, B3GAT3, **B4GALT7**, BHLHA9, **BMP1**, **BMP2**, **BMPER**, **BMPR1B**, BPNT2, **C2CD3**, CA2, **CANT1**, CASR, **CCDC8**, CCN6, CCNQ, CDC45, CDH3, **CDKN1C**, CDT1, **CENPJ**, **CEP120**, CEP152, CFAP410, **CHD7**, **CHST3**, **CHSY1**, CILK1, CLCN5, CLCN7, **COL10A1**, **COL11A1**, **COL11A2**, **COL1A1**, **COL1A2**, **COL2A1**, **COL9A1**, **COL9A2**, **COL9A3**, COLEC11, **COMP**, CREB3L1, **CREBBP**, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, **CTSK**, **CUL7**, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, **DDR2**, **DHCR7**, DHODH, **DLL3**, **DLL4**, **DLX3**, **DLX5**, DMP1, DNA2, DNAJC21, DOCK6, DONSON, **DPF2**, **DVL1**, **DVL3**, **DYM**, **DYNC2H1**, **DYNC2I1**, **DYNC2I2**, **DYNC2LI1**, **DYNLT2B**, **EBP**, EFL1, **EFNB1**, EFTUD2, **EIF2AK3**, ENPP1, EOGT, **EP300**, ERF, ESCO2, **EVC**, **EVC2**, **EXT1**, **EXT2**, **EXTL3**, **FAM111A**, **FAM20C**, **FBN1**, FERMT3, **FGF10**, FGF16, **FGF23**, FGF9, **FGFR1**, **FGFR2**, **FGFR3**, FIG4, **FKBP10**, **FLNA**, **FLNB**, **FN1**, FREM1, FUCA1, FZD2, **GALNS**, GDF3, **GDF5**, **GDF6**, **GJA1**, **GLB1**, **GLI1**, **GLI2**, **GLI3**, **GNAI3**, **GNPAT**, **GNPTAB**, **GNPTG**, GNS, **GORAB**, GPC6, GUSB, GZF1, **HDAC8**, **HES7**, HGSNAT, HOXA13, **HOXD13**, **HPGD**, HSPA9, **HSPG2**, **HYAL1**, IARS2, IDS, **IDUA**, **IFITM5**, **IFT122**, **IFT140**, **IFT172**, **IFT43**, **IFT52**, **IFT80**, **IFT81**, **IHH**, **IL11RA**, **INPPL1**, **INTU**, **IQCE**, **KAT6A**, **KAT6B**, **KDELRL2**, **KDM6A**, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, **KIF22**, **KIF7**, **KMT2D**, LARP7, **LBR**, **LEMD3**, **LFNG**, **LIFR**, **LMBR1**, **LMX1B**, LONP1, **LRP4**, **LRP5**, **LRRK1**, **LTBP3**, **MAN2B1**, MANBA, **MAP3K7**, MASP1, **MATN3**, **MBTPS1**, MECOM, MEGF8, MEOX1, **MESD**, **MESP2**, **MGP**, **MMP13**, **MMP9**, MNX1, **MSX2**, MYCN, MYO18B, NAA10, NAGLU, NANS, **NEK1**, NEPRO, **NEU1**, **NIPBL**, **NKX3-2**, **NOG**, **NOTCH1**, **NPR2**, **NSDHL**, **OBSL1**, **OFD1**, ORC1, ORC4, ORC6, **OSTM1**, **P3H1**, **P4HB**, **PAPSS2**, **PAX3**, **PCNT**, **PCYT1A**, **PDE3A**, **PDE4D**, **PEX7**, **PHEX**, PHGDH, PIK3R1, PISD, **PLCB4**, **PLEKHM1**, **PLK4**, **PLOD2**, **PLS3**, **POC1A**, **POLR1C**, **POLR1D**, **POP1**, **POR**, **PP1B**, **PRKAR1A**, **PSAT1**, **PTDSS1**, **PTH1R**, **PTH1R**, **RAB23**, **RAB33B**, **RAD21**, **RBM8A**, **RBPJ**, **RECQL4**, **RMRP**, **RNU4ATAC**, **ROR2**, RSPRY1, **RUNX2**, **SALL1**, **SALL4**, **SBDS**, SCARF2, SEC24D, **SEMA3E**, **SERPINF1**, **SERPINH1**, **SF3B4**, **SFRP4**, **SGMS2**, **SGSH**, **SH3PXD2B**, **SHOX**, **SKI**, **SLC10A7**, **SLC17A5**, **SLC26A2**, **SLC34A1**, **SLC34A3**, **SLC35D1**, **SLC39A13**, **SLCO2A1**, **SMAD4**, **SMAD6**, **SMARCA4**, **SMARCA1**, **SMARCB1**, **SMARCE1**, **SMC1A**, **SMC3**, **SMOC1**, **SNRNP**, **SNX10**, **SOST**, **SOX11**, **SOX9**, **SP7**, **SPARC**, **SRP54**, **SUMF1**, **TBX15**, **TBX3**, **TBX4**, **TBX5**, **TBX6**, **TBXAS1**, TCF12, **TCIRG1**, **TCOF1**, **TCTN3**, **TENT5A**, **TGFB1**, **TMCO1**, **TMEM165**, **TMEM38B**, **TNFRSF11A**, **TNFRSF11B**, **TNFSF11**, **TONSL**, **TP63**, **TRAI**, **TRAPPC2**, **TRIP11**, **TRPS1**, **TRPV4**, **TRPV6**, **TTC21B**, **TWIST1**, **VDR**, **VPS33A**, **WDR19**, **WDR35**, **WNT1**, **WNT10B**, **WNT5A**, **WNT7A**, **XRCC4**, **XYLT1**, **YY1AP1**, **ZIC1**.

Subpanels für einzelne Diagnosegruppen

2.1 Metaphysäre Dysplasien (14 Gene)

ANKH, **CDKN1C**, **COL10A1**, **DNAJC21**, EFL1, **MMP13**, **MMP9**, **POP1**, **PTH1R**, **RMRP**, **RUNX2**, **SBDS**, **SFRP4**, **SRP54**.

2.2 Multiple epiphysäre Dysplasie und Pseudoachondroplasia (7 Gene)

COL2A1, **COL9A1**, **COL9A2**, **COL9A3**, **COMP**, **MATN3**, **SLC26A2** (**DTDST**).

2.3 Spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie (51 Gene)

ACAN, ACP5, **B3GALT6**, B3GAT3, **B4GALT7**, BPNT2, **CANT1**, CCN6, CFAP410, **CHST3** (**C6ST1**), **COL11A1**, **COL11A2**, **COL2A1**, **COL9A1**, **COL9A2**, **COL9A3**, **CSGALNACT1**, **DDR2**, **DYM**, **EIF2AK3**, **EXTL3**, **FLNB**, **FN1**, GZF1, HSPA9, **HSPG2**, IARS2, **INPPL1**, **KIF22**, LONP1, **MBTPS1**, NANS, NEPRO, **NKX3-2**, **PAPSS2**, **PCYT1A**, PISD, **POP1**, **RAB33B**, **RMRP**, **RNU4ATAC**, RSPRY1, **SLC10A7**, **SLC39A13**, **SMARCA1**, **TMEM165**, **TONSL**, **TRAPPC2**, **TRIP11**, **TRPV4**, **XYLT1**.

2.4 Mikromele Dysplasien: akromele, akro-mesomele, mesomele und rhizo-mesomele Dysplasie (21 Gene)

ADAMTS10, **ADAMTS17**, **ADAMTSL2**, **BMPR1B**, DONSON, **DVL1**, **DVL3**, **FBN1**, FZD2, **GDF5**, GPC6, **IHH**, **LTBP3**, **NPR2**, **PDE4D**, **PRKAR1A**, **ROR2**, **SHOX**, **SMAD4**, **TRPS1**, **WNT5A**.

2.5 Short-rib-(Polydaktylie)-Dysplasien (27 Gene)

C2CD3, **CEP120**, CFAP410, **CILK1**, **CSPP1**, **DYNC2H1**, **DYNC2I1**, **DYNC2I2**, **DYNC2LI1**, **DYNLT2B**, **EVC**, **EVC2**, **IFT122**, **IFT140**, **IFT172**, **IFT43**, **IFT52**, **IFT80**, **IFT81**, **INTU**, KIAA0586, KIAA0753, **NEK1**, **TRIP11**, **TTC21B**, **WDR19**, **WDR35**.



Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

2.6 Chondrodysplasia punctata (8 Gene)

AGPS, ARSL, *EBP*, *GNPAT*, *LBR*, *NSDHL*, *PEX7*, *MGP*.

2.7 Osteogenesis imperfecta und Skelettdysplasien mit reduzierter Knochendichte (30 Gene)

ALPL, *ANO5*, *B3GALT6*, *B4GALT7*, *BMP1*, *COL1A1*, *COL1A2*, *CREB3L1*, *CRTAP*, *FKBP10*, *GORAB*, *IFITM5*, *KDEL2*, *LRP5*, *MESD*, *P3H1*, *P4HB*, *PLOD2*, *PLS3*, *PIIB*, *SEC24D*, *SERPINF1*, *SERPINH1*, *SGMS2*, *SP7*, *SPARC*, *TENT5A*, *TMEM38B*, *TNFRSF11B*, *WNT1*.

2.8 Osteopetrose und Skelettdysplasien mit erhöhter Knochendichte (26 Gene)

AMER1, *ANKH*, *CA2*, *CLCN7*, *CTSK*, *DLX3*, *FAM20C*, *FERMT3*, *GJA1*, *HPGD*, *LEMD3*, *LRP5*, *LRRK1*, *OSTM1*, *PLEKHM1*, *PTDSS1*, *SFRP4*, *SLCO2A1*, *SNX10*, *SOST*, *TBXAS1*, *TCIRG1*, *TGFB1*, *TNFRSF11A*, *TNFRSF11B*, *TNFSF11*.

2.9 Hypophosphatämische Rachitis und weitere Skelettdysplasien mit abnormer Mineralisierung (17 Gene)

ALPL, *ANKH*, *CASR*, *CLCN5*, *CYP27B1*, *CYP2R1*, *CYP3A4*, *DMP1*, *ENPP1*, *FAM20C*, *FGF23*, *PHEX*, *PTH1R*, *SLC34A1*, *SLC34A3*, *TRPV6*, *VDR*.

2.10 Extremitätenfehlbildungen; isolierte Brachydaktylie, Synostosen, Split-hand/foot, Polydaktylie, Syndaktylien und Syndrome mit isolierter Extremitätenfehlbildung (77 Gene)

ARHGAP31, *ARID1A*, *ARID1B*, *ARID2*, *BMP2*, *BMPR1B*, *CCNQ*, *CDH3*, *CHSY1*, *CREBBP*, *DHODH*, *DLL4*, *DLX5*, *DOCK6*, *DPF2*, *EFNB1*, *EFTUD2*, *EOGT*, *EP300*, *ESCO2*, *EVG2*, *FGF10*, *FGF16*, *FGF9*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *GDF5*, *GDF6*, *GJA1*, *GLI1*, *GLI2*, *GLI3*, *HDAC8*, *HOXA13*, *HOXD13*, *IHH*, *IQCE*, *KIAA0825*, *KIF7*, *LMBR1*, *LRP4*, *MECOM*, *MYCN*, *NAA10*, *NIPBL*, *NOG*, *NOTCH1*, *PAX3*, *PDE3A*, *PDE4D*, *PRKAR1A*, *PTHLH*, *RAD21*, *RBM8A*, *RBPJ*, *RECQL4*, *ROR2*, *SALL1*, *SALL4*, *SF3B4*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *SMARCE1*, *SMC1A*, *SMC3*, *SMOC1*, *SOX11*, *TBX15*, *TBX3*, *TBX4*, *TBX5*, *TP63*, *TRPV4*, *WNT10B*, *WNT7A*, *YY1AP1*.

2.11 Kraniosynostosen (34 Gene)

ALPL, *ASXL1*, *BPNT2*, *CDC45*, *COLEC11*, *CYP26B1*, *EFNB1*, *ERF*, *ESCO2*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *FREM1*, *IFT122*, *IFT140*, *IFT43*, *IL11RA*, *KAT6A*, *MASP1*, *MEGF8*, *MSX2*, *P4HB*, *POR*, *RAB23*, *RECQL4*, *SCARF2*, *SEC24D*, *SKI*, *SMAD6*, *TCF12*, *TWIST1*, *WDR19*, *WDR35*, *ZIC1*.

2.12 Potentiell prä- und perinatal letale Skeletterkrankungen (51 Gene)

AGPS, *ALPL*, *ARSL*, *BMPER*, *CANT1*, *CEP120*, *CILK1*, *COL11A1*, *COL11A2*, *COL1A1*, *COL1A2*, *COL2A1*, *CRTAP*, *CSPP1*, *DHCR7*, *DLL3*, *DYNC2H1*, *DYNC2I2*, *DYNC2LI1*, *EBP*, *FAM111A*, *FAM20C*, *FGFR2*, *FGFR3*, *FLNA*, *FLNB*, *GDF5*, *GNPAT*, *IFT80*, *INPPL1*, *INTU*, *KIAA0586*, *KIAA0753*, *LBR*, *LIFR*, *MESD*, *NEK1*, *NSDHL*, *OFD1*, *P3H1*, *PEX7*, *PIIB*, *PTH1R*, *RNU4ATAC*, *SLC26A2*, *SLC35D1*, *SNRPB*, *SOX9*, *TCTN3*, *TRIP11*, *TRPV4*.

2.13 Seckel-Syndrom, 3-M-Syndrom, Rubinstein-Taybi-Syndrom, Kabuki-Syndrom und weitere ausgewählte Syndrome mit Skelettbeteiligung (27 Gene)

ASXL1, *ATR*, *CCDC8*, *CENPJ*, *CEP152*, *CHD7*, *CREBBP*, *CUL7*, *DNA2*, *DONSON*, *EP300*, *FLNA*, *KDM6A*, *KMT2D*, *LARP7*, *MAP3K7*, *OBSL1*, *PCNT*, *PHGDH*, *PIK3R1*, *PLK4*, *POC1A*, *PSAT1*, *SEMA3E*, *SH3PXD2B*, *TRAIIP*, *XRCC4*.

2.14 Lysosomale Speichererkrankungen mit Skelettbeteiligung (22 Gene)

AGA, *ARSB*, *CTSA*, *FUCA1*, *GALNS*, *GLB1*, *GNPTAB*, *GNPTG*, *GNS*, *GUSB*, *HGSNAT*, *HYAL1*, *IDS*, *IDUA*, *MAN2B1*, *MANBA*, *NAGLU*, *NEU1*, *SGSH*, *SLC17A5*, *SUMF1*, *VPS33A*.

2.15 Kraniofaziale und patellare Dysostosen; Dysostosen mit vertebraler und kostaler Beteiligung: Klippel-Feil-Syndrom, Meier-Gorlin-Syndrom und verwandte Erkrankungen (39 Gene)

ABCC9, *ALX3*, *ALX4*, *BMPER*, *C2CD3*, *CDC45*, *CDT1*, *DHODH*, *DLL3*, *DONSON*, *EFNB1*, *EFTUD2*, *EVG2*, *GDF3*, *GDF6*, *GNAI3*, *HES7*, *KAT6B*, *LFNG*, *LMX1B*, *MEOX1*, *MESP2*, *MNX1*, *MYO18B*, *OFD1*, *ORC1*, *ORC4*, *ORC6*, *PDE4D*, *PLCB4*, *POLR1C*, *POLR1D*, *PRKAR1A*, *SF3B4*, *SNRPB*, *TBX4*, *TBX6*, *TCOF1*, *TMCO1*.

2.16 Achondroplasie, Hypochondroplasie und Pseudoachondroplasie (2 Gene)

FGFR3, *COMP*.

2.17 Kleidokraniale Dysplasie und Differenzialdiagnosen (4 Gene)

RUNX2, *ALX4*, *MSX2*, *FIG4*.

2.18 Multiple Exostosen (3 Gene)

EXT1 (*TRPS2*), *EXT2*, *PTPN11*.

2.19 Stickler-Syndrom (6 Gene)

COL11A1, *COL11A2*, *COL2A1*, *COL9A1*, *COL9A2*, *COL9A3*.

3. Komplettes Panel Bindegeweberkrankungen (78 Gene)

ACTA2, *ADAMTS10*, *ADAMTS17*, *ADAMTS2*, *ADAMTSL2*, *ADAMTSL4*, *AEBP1*, *ALDH18A1*, *ATP6V0A2*, *ATP6V1A*, *ATP6V1E1*, *B3GALT6*, *B4GALT7*, *BGN*, *C1R*, *C1S*, *CHD4*, *CHST14*, *CNOT3*, *COL12A1*, *COL1A1*, *COL1A2*, *COL3A1*, *COL4A1*, *COL4A2*, *COL4A5*, *COL5A1*, *COL5A2*, *COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*, *DSE*, *EFEMP1*, *EFEMP2*, *ELN*, *EMILIN1*, *FBLN5*, *FBN1*, *FBN2*, *FKBP14*, *FLNA*, *GATA5*, *GUCY1A1*, *LOX*, *LTBP2*, *LTBP3*, *LTBP4*, *MAT2A*, *MED12*, *MFAP5*, *MYH11*, *MYLK*, *NOTCH1*, *PHYKPL*, *PIEZO2*, *PLOD1*, *PLOD3*, *PRDM5*, *PRKG1*, *PYCR1*, *RNF213*, *ROBO4*, *SETD5*, *SKI*, *SLC2A10*, *SLC39A13*, *SMAD2*, *SMAD3*, *SMAD4*, *SMAD6*, *TGFB2*, *TGFB3*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *TNXB*, *UPF3B*, *ZDHHC9*, *ZNF469*.



Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik - KJK

Subpanels für einzelne Diagnosegruppen

3.1 Marfan-Syndrom und Marfan-ähnliche Erkrankungen (13 Gene)

*ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, ADAMTSL4, EFEMP1, **FBN1**, **FBN2**, **LTBP2**, **LTBP3**, **MED12**, **SKI**, **UPF3B**, **ZDHHC9**.*

3.2 Ehlers-Danlos-Syndrom (29 Gene)

*ADAMTS2, AEBP1, **B3GALT6**, **B4GALT7**, C1R, C1S, **CHST14**, **COL12A1**, **COL1A1**, **COL1A2**, **COL3A1**, **COL5A1**, **COL5A2**, **COL6A1**, **COL6A2**, **COL6A3**, DSE, **EMILIN1**, **FKBP14**, **FLNA**, PHYKPL, PIEZO2, **PLOD1**, PLOD3, PRDM5, **SLC2A10**, **SLC39A13**, **TNXB**, **ZNF469**.*

4. Komplettes Panel syndromaler Großwuchs (ohne Marfan-Syndrom und ähnliche Erkrankungen, 12 Gene)

*CHD8, DIS3L2, **DNMT3A**, EED, **EZH2**, **GPC3**, **HERC1**, **HIST1H1E**, **NFIX**, **NSD1**, **OFD1**, RNF135.*

5. Komplettes Panel Zahnentwicklungsstörungen (21 Gene)

*ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, **COL1A1**, **COL2A1**, DLX3, **DSPP**, ENAM, FAM20A, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMB3, MMP20, ODAPH, RELT, SLC24A4, **TRIP11**, WDR72.*

Subpanels für einzelne Diagnosegruppen

5.1 Dentinogenesis imperfecta (4 Gene)

***COL1A1**, **COL2A1**, **DSPP**, **TRIP11**.*

5.2 Amelogenesis imperfecta (17 Gene)

ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMB3, MMP20, ODAPH, RELT, SLC24A4, WDR72.

6. Komplettes Panel Ziliopathien (151 Gene)

*ACVR2B, AHI1, **ALMS1**, ANKS6, ARL13B, ARL6, ARMC4, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, **BBS9**, BICC1, **BMP4**, **C2CD3**, C8orf37, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, **CENPF**, CEP104, **CEP120**, **CEP164**, CEP290, CEP41, CEP83, CFAP298, CFAP53, CHD1L, CPLANE1, **CRELD1**, CSPP1, DCDC2, DDX59, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, **DNAH11**, DNAH5, DNAH8, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, **DYNC2H1**, DYNC2L1, **EVC**, **EVC2**, FRAS1, GANAB, GAS8, GDF1, GLIS2, HNF1B, HYLS1, **IFT122**, **IFT140**, **IFT172**, IFT27, **IFT43**, IFT52, IFT57, IFT74, **IFT80**, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, **KIF7**, LEFTY2, LRRC6, LZTFL1, MAPKBP1, MCIDAS, MKKS, MKS1, MMP21, MUC1, **NEK1**, NEK8, NME8, NODAL, NPHP1, **NPHP3**, NPHP4, **OFD1**, **PAX2**, PDE6D, PIH1D3, **PKD1**, PKD1L1, PKD2, PKHD1, POC1B, ROBO2, RPGRI1L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCLT1, SDCCAG8, SIX2, SLC41A1, SPAG1, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, **TCTN3**, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC25, TTC8, UMOD, WDPCP, WDR19, **WDR34**, **WDR35**, **WDR60**, XPNPEP3, ZIC3, ZMYND10, ZNF423.*

Material: EDTA-Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amniozyten, Fruchtwasser, Nabelschnur-Blut (EDTA).

